

诊断寻证

目的：

- 1.通过病症及辅助检查结果，检索并聚类出最可能的疾病；并且可获得关于该疾病诊断的金标准文献。结合医生的经验技巧，可以准确地确诊疾病。
主要用于已知症状，但却找不到对应疾病的情况。（例如罕见病的确诊）
- 2.直接检索疾病，获得关于疾病诊断的金标准文献
主要用于查找某疾病的金标准信息，有利于医生确诊疾病。

价值及意义：

1. 帮助医生确诊各种罕见疾病

每年都很多关于患者看了十几年病却仍然不能确诊具体疾病的新闻，只能简单缓解显现出的症状，治标不治本，既浪费钱又受罪。世界上有 6 万多种疾病，并且随着科技及社会的发展，每年都会有新的疾病产生；而医生的时间和精力都十分有限，不可能把所有的疾病都烂熟于心，难免遇到诊断不出的疾病。

然而，任何疾病的产生都伴随着各种研究文献的发表。因此，通过对文献的检索，可以有效帮助医生确诊医生未知的疾病。

EBM 的后台数据几乎集合了世界上所有发表的医学文献，包括病例报告、系统综述、临床指南等，涵盖了对世界上所有疾病的研究。我们的循证诊断就是专门为解决这个难题而设计的：通过对 EBM 后台大数据的聚类关联及知识发现，我们可以筛选出与患者症状最相关的疾病。通过浏览聚类出的疾病的相关介绍，并结合医生自身的医学知识经验，初步判断出可能的疾病，并浏览金标准证据文献，辅以证据文献中的辅助检查方法，可以轻易确诊疾病。

2. 帮助医生获取关于疾病诊断的金标准文献，避免误诊

目前，国内 80% 的医患纠纷都是由误诊引起的，甚至有种说法是国内医院的误诊率在 50% 左右！2012 年的新闻报道显示：美国每年有 6 万人因误诊死亡，急诊室的误诊率达 40%。

疾病诊断的金标准是确诊疾病最重要的依据，比教科书还要准确。（教科书更新速度慢，很有可能有过时信息，而金标准证据文献更新速度跟快）因此，只有查找到疾病诊断的金标准文献，才能避免误诊。EBM 的循证诊断可以有效帮助用户查找到诊断该疾病的金标准文献。所以，EBM 循证诊断可以有效避免误诊。

诊断寻证

1 病症检索：

1.1 操作步骤：

- 1.根据患者病史，形成临床诊断问题，从中提取中文关键词；根据系统自带的查词功能，查找出中文关键词对应的主题词；把主题词添加到检索框中进行检索。
- 2.在检索出的相关疾病中，查阅每个疾病自带的中文注释、主题词树、具体病症，并结合医生个人的知识经验，初步分析判断出最可能的疾病。
- 3.点击并直接检索该疾病，检索结果即为该疾病的相关诊断证据文献，阅读证据文献的结论、摘要等，并结合医生的知识经验，确定患者所患疾病。

1.2 聚类关联：

相关疾病：

该聚类可以聚类出所有与用户输入症状相关的疾病，并按相关度从上到下进行排列。用户可以根据疾病的中英文注释、主题词树等信息，初步判断出用户可能的疾病。

相关症状：

该聚类可以聚类出相关症状，这些症状都是 Mesh 词，用户可以根据这些症状调整检索式，或者查看某个疾病最可能的症状。

相关诊断方法：

该聚类可以聚类出与疾病最相关的诊断方法，对用户诊断起参考作用。

The screenshot shows a search interface with a search bar containing the query "病症 肝肿大 AND 脾大 AND 贫血". The search results list several conditions, with "3. 贫血 (Anemia) [10]" and "4. 利什曼病, 内脏 (Leishmaniasis, Visceral) [8]" visible. A detailed view for "5. 戈谢病 (Gaucher Disease) [D005776]" is shown, including its description and a hierarchical tree of related terms. The tree includes "Diseases Category (疾病类)", "Nervous System Diseases (神经系统疾病)", "Central Nervous System Diseases (中枢神经系统疾病)", "Brain Diseases (脑疾病)", "Brain Diseases, Metabolic (脑疾病, 代谢性)", "Brain Diseases, Metabolic, Inborn (脑疾病, 代谢性, 先天性)", and "Lysosomal Storage Diseases, Nervous System (溶酶体贮积病, 神经系统)". The search results also include a list of "相关诊断方法(27)" such as "1. 诊断, 鉴别(Diagnosis, Differential)", "2. 治疗结果(Treatment Outcome)", "3. 预后(Prognosis)", "4. 免疫表型分型 (Immunophenotyping)", "5. 活组织检查(Biopsy)", "6. 血小板计数(Platelet Count)", and "7. 血细胞比容(Hematocrit)".

2 疾病检索

2.1 操作步骤

1. 根据患者病史，形成临床诊断问题，从中提取中文关键词；根据系统自带的查词功能，查找出中文关键词对应的主题词；把主题词添加到检索框中进行检索。

2. 在检索出的相关疾病中，查阅每个疾病自带的中文注释、主题词树、具体病症，并结合医生个人的知识经验，初步分析判断出最可能的疾病。

3. 点击并直接检索该疾病，检索结果即为该疾病的相关诊断证据文献，阅读证据文献的结论、摘要等，并结合医生的知识经验，确定患者所患疾病。

The screenshot shows a search interface for 'Gaucher Disease'. The search bar contains '疾病' and '戈谢病'. The search results are displayed in a list format. The first result is a systematic review and meta-analysis of bone complications and their response to treatment. The second result is a comparison of chitotriosidase determination in plasma and in dried blood spots using two different substrates in a microplate assay. The interface also includes a sidebar with filters and a '疾病诊断' (Disease Diagnosis) section.

疾病检索入口：已知患者疾病，查找全标准证据文献。

步骤

第1步：根据患者病情及治疗情况，形成一个关于诊断的临床问题，并从中

第2步：输入或通过导航树选择相应主题词；根据系统自带的查词功能，查

第3步：检索结果即为与诊断最相关的文献，用户可以通过全标准文献过滤

诊断寻证 > 聚类关联 > 找到-相关结果80个

证据级别 相关性 出版日期 影响因素 在线提交请求 题录输出

1 题名：gaucher disease: a systematic review and meta-analysis of bone complications and their response to treatment.
出处：J Inherit Metab Dis.2010V33N3:271-9 [IF：3.808]
相关链接：PubMed相关文章
通道揭示：DOI 全文数据库全文获取通道揭示 图书馆文献传递通道揭示
证据强度：★★★★★

2 题名：chitotriosidase determination in plasma and in dried blood spots: a comparison using two different substrates in a microplate assay.
出处：Clin Chim Acta 2009V406N1-2:86-9 [IF：2.535]

疾病诊断

诊断试验的敏感性和特异性

诊断试验的准确性

疾病诊断金标准信息

二次研究证据资源数据库

二次文献证据类型过滤器

Meta分析 (1)

系统综述 (1)

一次文献证据类型过滤器

队列研究 (9)

答案要点

This study reports interval values for the activity of lysosomal enzymes that are deficient in Mucopolysaccharidosis type I, Fabry, Gaucher and Pompe disease, using dried blood spots on filter paper (DBS) samples in a Brazilian population. Reference activity values were obtained from healthy volunteers samples for alpha-galactosidase A ($4.57 \hat{A} \pm 1.37 \text{ umol/L/h}$), beta-glucosidase ($3.06 \hat{A} \pm 0.99 \text{ umol/L/h}$), alpha-glucosidase (ratio: $13.19 \hat{A} \pm 4.26$; % inhibition: $70.66 \hat{A} \pm 7.60$), alpha- iduronidase ($3.45 \hat{A} \pm 1.21 \text{ umol/L/h}$) and beta-galactosidase ($14.09 \hat{A} \pm 4.36 \text{ umol/L/h}$). Reference values of five lysosomal enzymes were determined for a Brazilian population sample. However, as our results differ from other laboratories, it highlights the importance of establishing specific reference values for each center.

这项研究报告的时间间隔值溶酶体酶缺乏的粘多糖病的类型的活动我，法布里，戈谢和庞贝氏症，在巴西人口使用干血斑滤纸（DBS）的样品。参考活性值是从健康志愿者的样品用于 α -半乳糖苷酶A所得（4.57和ACIRC;和的 \pm ；1.37微摩尔/升/小时）， β -葡萄糖苷酶（3.06和ACIRC;和的+0.99微摩尔/升/小时）， α -葡萄糖苷酶（比例：13.19和

诊断案例

案例——范科尼贫血

新闻原网址：<http://it.jinghua.cn/112579/035262863999b.shtml>

相关误诊新闻：<http://qingdao.igilu.com/rdjj/2014/1203/2235153.shtml>

病史介绍：14岁新疆少女先天有牛奶咖啡斑（先天畸形）。到多家医院检查后怀疑是再生障碍性贫血(AA)或骨髓异常增生综合征(MDS)，辗转多家医院后在天津血液研究所确诊。

临床问题：女孩，从小身上就有牛奶咖啡斑，经初步检查发现患有再生障碍性贫血，但一直无法确诊患的是什么疾病？

提取中文关键词：牛奶咖啡斑 再生障碍性贫血

通过《诊断寻证》查词：咖啡乳斑 再生障碍性贫血

The screenshot shows a medical search interface with two search boxes. The first search box contains '咖啡斑' (Cafe-au-Lait Spots) and the second contains '再生障碍性' (Anemia, Aplastic). Below the search boxes, there are lists of related diseases and symptoms. The '相关疾病' (Related Diseases) list includes '1. 范科尼贫血 (Fanconi Anemia) [D005199]', '2. 畸形, 多发性 (Abnormality, Multiple) [D000015]', and '3. 儿童营养不良 (Child Malnutrition)'. The '相关症状' (Related Symptoms) list includes '1. 婴儿死亡 (Infant Death)', '2. 咖啡乳斑 (Cafe-au-Lait Spots)', and '3. 综合征 (Syndrome)'. The '相关诊断方法' (Related Diagnostic Methods) list includes '1. 早期诊断 (Early Diagnosis)'. The interface also shows a tree structure of diseases under 'Hematologic Diseases' (血液病), with 'Anemia, Aplastic (贫血, 再生障碍性)' and 'Fanconi Anemia (范科尼贫血)' highlighted.

中文摘要

倾向骨髓增生异常综合征 (MDS) 和急性白血病是范科尼贫血 (FA) 的标志。在FA形态学标准使用MDS没有很好地建立起来，也不是克隆性染色体异常的意义。我们回顾了119 FA患者骨髓标本：23例MDS，最常见的亚型难治性血细胞减少伴多不典型增生。MDS的存在是高度相关的克隆性异常的存在。嗜中性粒细胞发育不良和增加的爆发性总是用克隆的存在相关联，与dyserythropoiesis对比度。最常见的克隆具有1Q和3Q和/或7.核型复杂性损失的收益也与MDS。患者3Q作为唯一的异常三分之一没有MDS;患者3Q和一个额外的异常都有MDS。这些数据提供了用于监测FA骨髓地位整合细胞遗传学研究结果与独立评估形态学研究结果的理由。

Clone Cells 【克隆细胞】

Cohort Studies 【队列研究】

Fanconi Anemia/complications/*diagnosis/genetics 【范科尼贫血/并发症/*诊断/遗传学】

Female 【女(雌性)】

Humans 【人类】

In Situ Hybridization, Fluorescence 【原位杂交, 荧光】

Male 【男(雄性)】

Myelodysplastic Syndromes/complications/*diagnosis/genetics 【骨髓增生异常综合征/并发症/*诊断/遗传学】

Young Adult 【年轻人】